

Arytmogen høyre ventrikkelkardiomyopati (ARVC)

ARVC er en arvelig hjertemuskelsykdom som fører til at muskulaturen på spesielt høyre hjertehalvdel blir svekket, og dette kan føre til hjerterytmeforstyrrelser og i verste fall hjertestans. ARVC er en kjent årsak til hjertestans hos unge og spesielt hos idrettsutøvere.

Arvelighet

ARVC arves autosomal dominant. Det vil si at hvis én av dine foreldre har ARVC, er det 50 prosent sannsynlighet for at hvert av barna arver sykdommen. Derfor vil det i en søskenflokk på fire, statistisk være to som har arvet sykdommen.

ARVC er en sykdom med såkalt redusert penetrans, hvilket betyr at du ikke trenger å være syk selv om du har mutasjonen. For eksempel kan to søsken som begge har den samme mutasjonen, ha stor variasjon i symptomer.

De som ikke har arvet sykdommen, kan heller ikke føre sykdommen videre til sine barn.

ARVC forekommer hos cirka 1 på 1000-3000 personer.

Om ARVC

ARVC skyldes en genfeil som gir endringer i desmosomene i hjertet. Desmosomer er proteiner som binder sammen hjertemuskelcellene med hverandre. Man kan forestille seg desmosomene som limet mellom cellene.

Når desmosomene er svekket, vil mekanisk stress, som ved fysisk aktivitet, kunne føre til at limet mellom cellene ryker, og dette fører til at enkelte hjertemuskelceller går til grunne.

Disse hjertemuskelcellene blir erstattet av fett og bindevevsceller og gir funn ved bildeundersøkelser av hjertet, så som ekkokardiografi (ultralyd) eller MR av hjertet. Når deler av hjertet består av bindevev, er du mer utsatt for hjerterytmeforstyrrelser.

Symptomer

Hjerterytmeforstyrrelsene kan oppleves som hjertebank, svimmel- og uvelhet, besvimelse eller i verste fall, i sjeldne tilfeller, plutselig hjertedød. Noen pasienter kan også plages med tungpustethet og brystmerter.

Det mest typiske er at sykdommen viser seg i tidlig voksen alder og at symptomene kommer ved fysisk aktivitet hos personer som er idrettsaktive.

Hvordan stilles diagnosen?

Hjertebarn.no/diagnoser – revidert vår 2024

Familiehistorie er viktig for å diagnostisere ARVC. Dersom du har mange slektninger som har hatt hjerterytmeforstyrrelser eller har dødd plutselig, øker risikoen for at du har en arvelig hjertesykdom.

ARVC diagnostiseres med en kombinasjon av:

- **EKG:** Hjertediagram. I forbindelse med undersøkelsen festes det 10 elektroder (klistrelapper med evne til å registrere elektrisitet) på kroppen din. Elektrodene kobles til et EKG apparat som avleser den elektriske aktiviteten i hjertet. Undersøkelsen gjøres i hvile og tar noen få minutter.
- **Senpotensial EKG:** EKG undersøkelse av 15 minutters varighet.
- **24-timers EKG registrering:** båndspiller EKG registrerer hjerterytmen din over 24 timer. EKG apparatet kobles på mens du er på sykehuset, og så reiser du hjem med apparatet koblet på det neste døgnet.
- **Arbeidsbelastningstest:** ergometersykel eller tredemølltest for å se om anstrengelse fremprovoserer ekstraslag eller hjerterytmeforstyrrelser.
- **Ekkokardiografi:** hjerteultralyd, viser om funksjonen av høyre hjertekammer er nedsatt, førstørret eller har uregelmessigheter typisk for ARVC.
- **Hjerte-MR:** som ved ekkokardiografi, i tillegg viktig for å se på bindevev i hjertemuskelen.

Gentesting og veiledning

Dersom du har fått diagnosen ARVC, anbefales gentest (blodprøve) for å finne ut om du har en arvelig årsak til svekket hjertemuskulatur. Ved genetisk undersøkelse leter vi etter mutasjoner i arvematerialet (genene).

Dersom vi påviser en sykdomsgivende mutasjon i en familie, anbefaler vi at førstegrads slektninger, dvs. foreldre, søsken og barn, testes for denne mutasjonen.

Det er pasienten som får påvist mutasjonen (index-pasienten) som må informere sine slektninger om at de kan være bærere av familiens mutasjon. Gentest er selvfølgelig frivillig.

Dersom du har samme genfeil som din slektning, men ennå ikke har utviklet sykdom, er du en frisk genbærer. Alle genbærere anbefales derfor gjentatte undersøkelser hos hjertespesialist.

Dersom du utvikler ARVC, og får diagnosen ARVC, frarådes konkurranseidrett. Friske genbærere får ingen fysiske restriksjoner, men bør overveie om det er lurt å satse på en idrettskarriere.

Til gentesting trenger vi en vanlig blodprøve som vil bli analysert ved Enhet for hjertegenetikk, Oslo universitetssykehus. I henhold til norsk lov skal slektningene få genetisk veiledning ved en av de regionale medisinsk-genetiske avdelingene eller av kompetent kardiolog, før gentesten foretas.

Når foreldre ønsker å teste umyndige barn (barn under 18 år), er det foreldrene som, i etterkant av genetisk veiledning, samtykker til genetisk testing. Barn er imidlertid medisinsk myndige fra 16 års alder, og det anbefales at barn/ungdom fra denne alderen, er med foreldrene på den genetiske veiledningen, slik at også de får informasjon om sykdommen og konsekvensene av å la seg teste.

Ved genetisk veiledning vil du få informasjon om alle aspekter ved hjertesykdommen ARVC, inkludert informasjon angående forsikring/livsforsikring. På bakgrunn av denne informasjonen tar du stilling til om du ønsker å la deg teste eller ikke.

Det tar ca. 2-4 uker å få svar på en gentest. Dersom du får påvist familiens genfeil, vil du bli henvist til kardiologisk undersøkelse for videre oppfølging. Barn som er genbærere, vil bli henvist til barne- og ungdomsavdeling for hjerteundersøkelse og videre oppfølging.

Dersom du eller dine slektninger ønsker genetisk veiledning eller har spørsmål om dette, kan dere ta direkte kontakt med Enhet for hjertegenetikk, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus (Ullevål sykehus), på tlf.: 22 11 89 91.

Behandling

De aller fleste pasienter med ARVC behandles med medisiner av typen betablokkere, som reduserer hjerterefrekvensen og stabiliserer hjerterytmen.

Det er veldig viktig at du husker å ta tablettene hver dag. Ved slik behandling vil du få redusert makspuls og hvilepuls, og noen vil oppleve redusert fysisk yteevne i en periode. For noen er dette tilstrekkelig beskyttelse.

Hos de fleste med utviklet ARVC må det vurderes om man skal operere inn en implanterbar hjertestarter (ICD). Denne registrerer hjerterytmen din og kan avlevere livreddende sjokk ved en eventuell hjertestans. Alle pasienter som har hatt livstruende hjerterytmeforstyrrelser er kandidater for ICD-implantasjon.

ARVC kan forverres av fysisk aktivitet. Dette gjelder både utviklingen av sykdom over tid og ved at det ser ut til å være større risiko for å få hjerterytmeforstyrrelser i aktivitet enn i hvile. Av den grunn frarådes pasienter med ARVC å drive trening med høy intensitet.

Stort sett lever pasienter med ARVC normale liv. Mange mutasjonsbærere opplever aldri symptomer. Andre har plager i form av hjerterytmeforstyrrelser. Du må følges regelmessig

av kardiolog for vurdering og justering av eventuell behandling. De fleste tolererer betablokkere godt, og merker lite til dette i hverdagen.

Hvis du har ICD, går du til regelmessige kontroll av denne ved sykehus. Rutineundersøkelser av ICD tilpasses den enkelte og det er vanlig med 6-12 måneders intervaller.

Graviditet og barn

Om du planlegger å bli gravid er det svært viktig at du informerer din behandlende lege. I noen situasjoner må man slutte med spesielle hjertemedisiner i forkant, det kan være aktuelt å endre type hjertemedisin (f.eks. til annen type betablokker), og det kan være aktuelt med dose-endring.

Betablokker skal som regel brukes gjennom hele svangerskapet, og ved betablokker-bruk er det aktuelt med ekstra tilvekstkontroller av fosteret fra svangerskapsuke 23-24. I enkelte tilfeller anbefaler vi at den gravide bør kontrolleres i svangerskapet på Rikshospitalet, og ha fødeplass på Rikshospitalet, men ofte kan den gravide følges på lokalt sykehus, eventuelt med råd fra spesialistavdeling.

Vi anbefaler at gravide med utviklet ARVC føder på sykehus med erfaring innen tilstanden. I praksis vil dette som oftest være sentralsykehus eller regionssykehus. OUS Rikshospitalet har Nasjonal behandlingstjeneste for hjertesyke gravide. Ved behov kan de kontaktes.

ARVC har tradisjonelt vært regnet som en sykdom som først debuterer i ung voksen alder, og det har vært anbefalt genetisk testing fra 12 års alder. Nye studier har imidlertid vist at alvorlig ARVC-sykdom kan utvikles fra svært ung alder. I nye internasjonale retningslinjer anbefales det derfor å vurdere screening av alle asymptotiske familiemedlemmer, inkludert barn uavhengig av alder, på det tidspunktet ARVC er diagnostisert i familien.

Våren 2020 ble Bioteknologiloven endret og preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD) tillatt i Norge. PGD er et tilbud til par eller enslige der en eller begge er bærere av alvorlig monogen sykdom med stor fare for at sykdommen overføres til kommende barn.

Ved gen-verifisert ARVC er det mutasjon i ett bestemt gen, dvs. monogen sykdom, og det er 50 prosent risiko for at barn arver tilstanden. PGD innebærer vanlig IVF-behandling der man gjør genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren.

Vilkårene for hvem som skal tilbys PGD er ikke endelig klarlagt. Dersom du ønsker mer informasjon om dette behandlingstilbudet, vil Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, OUS, være behjelpelige.